

**ÜBER MISCHFORMEN (ÜBERSCHNEIDUNGEN)
VON CROUZON - SYNDROM UND APERT - SYNDROM
MIT BEZIEHUNGEN ZUM GREIG - UND VON
WAARDENBURG 2 - SYNDROM**

von
Jona Mikowski - Bach
aus
Krakau

1976 № 293

Aus der Augenklinik mit Poliklinik
der Universität Erlangen-Nürnberg
Direktor: Professor Dr. E. Schreck

**ÜBER MISCHFORMEN (ÜBERSCHNEIDUNGEN)
VON CROUZON - SYNDROM UND APERT - SYNDROM
MIT BEZIEHUNGEN ZUM GREIG - UND VON
WAARDENBURG 2 - SYNDROM**

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
dem Fachbereich Medizin
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg

vorgelegt

von

Jona Mikowski - Bach

aus

Krakau

Gedruckt mit Erlaubnis des Fachbereichs Medizin
der Universität Erlangen-Nürnberg



Dekan: Prof. Dr. E. Rügheimer
Referent: Priv.-Doz. Dr. H. Meythaler
Korreferent: Prof. Dr. E. Schreck

Tag der mündlichen Prüfung: 5. 7. 1976

Inhaltsverzeichnis:

1.	EINLEITUNG	Seite	1
2.	MATERIAL UND METHODIK		2
3.	DISKUSSION DER ERHOBENEN BEFUNDE UND VERGLEICH MIT DER LITERATUR		13
3.1	CROUZON-SYNDROM		13
3.2	PSEUDO-CROUZON-SYNDROM		14
3.3	GREIG-SYNDROM		15
3.4	WAARDENBURG-SYNDROM (II)		15
3.5	GENETIK		20
4.	ZUSAMMENFASSUNG		22
5.	LITERATURVERZEICHNIS		23

Digitized by the Internet Archive
in 2026

1. EINLEITUNG

Im Bereich der Augenhöhlen sind typische Symptome verschiedener Art zu beobachten, die einem bestimmten Syndrom zuzuordnen sind und deren Ursache in genetischen Störungen bzw. Schädigungen (z.B. Contergan) zu suchen sind.

Häufig sind isolierte Symptome oder auch Mischformen bzw. atypische Symptomenkombinationen festzustellen. Um eine solche Mischform handelt es sich hier bei der gestellten Aufgabe, Fälle von Crouzon-Apert-Syndrom zu beschreiben, die in der Universitäts-Augenklinik Erlangen - Nürnberg (Prof. Dr. E. Schreck) und aus naheliegenden Gründen auch in der Abteilung für Kieferorthopädie der Universität Erlangen (Prof. Dr. A. Fleischer - Peters) beobachtet wurden.

Es handelt sich dabei um das Crouzon - Syndrom, das hier als die Kombination mit dem Apert - Syndrom vorliegt.

2. MATERIAL UND METHODIK

Es wurden die Krankenunterlagen der Universitäts-Augen-
klinik Erlangen auf Schädelmißbildungen durchgesehen
und folgende vier Patienten zur Diskussion gestellt:

I.: F.W., geb. 21. 6. 1942, Krankenblatt Nr. 51/958.

Die Aufnahme in die Klinik erfolgte am 3. 7. 1951
wegen Sehnervenatrophie bei Turmschädel und Exoph-
thalmus.

VR Fgz 2 m,

VL Fgz 1/2 m, Gl. b. n.

Beiderseits extremer Exophthalmus.

In der Vorgeschichte wird vom Vater angegeben, daß der
Großvater väterlicherseits unbekannt war.

Die Großmutter väterlicherseits sei immer gesund gewesen
und im Alter von 76 Jahren an Altersschwäche gestorben.

Der Großvater mütterlicherseits ist im ersten Weltkrieg
gefallen.

Die Großmutter mütterlicherseits war damals 74 Jahre alt
und immer gesund.

In der Verwandtschaft seien Mißbildungen und erbliche
Krankheiten unbekannt.

Eine damals 20-jährige Schwester des Patienten stammte
aus der gleichen Ehe.

In den dazwischenliegenden 20 Jahren habe die Mutter keine Geburten oder Fehlgeburten gehabt.

Der Patient selbst sei termingerecht und durch normale Geburt zur Welt gekommen.

Im Alter von 6 Jahren klagte das Kind manchmal über Schmerzen im Hinterkopf und Erbrechen, dieser Zustand dauerte meist 2 - 3 Tage und trat alle 2 - 3 Monate auf.

Schon im Alter von 4 Jahren bemerkten die Eltern, daß das Kind sich in unbekanntem Gelände nur schlecht zurecht fand und in der Schule beim Schreiben und Lesen schlecht mitkam; deswegen wurde im Frühjahr 1951 die erste augenärztliche Untersuchung veranlaßt, bis schließlich am 3. 7. 1951 die Aufnahme in die Klinik erfolgte.

Der Allgemeinbefund war reduziert, die geistige Entwicklung entsprach dem Alter.

Der Schädel zeigte ausgesprochene Dachform mit hervorspringenden kleinen und großen Fontanellen sowie eine starke höckerige Protuberantia occipitalis (Abb. 1).

Der Nasenrücken war verbreitert, die Nase selbst war verändert im Sinne einer Papageienschnabelnase (Abb. 2).

In der Mundhöhle fiel eine wulstige Gingiva auf, der Mund selbst wurde dauernd offengehalten, beide Mandeln waren sehr groß, besonders die linke.

Die unteren Schneidezähne standen in unregelmäßigen Reihen (Abb. 3).

Beim Sitzen fiel eine vorgebeugte Haltung auf (Abb. 4). Zwischen den Fingern fanden sich schwimnhautähnliche Falten (Abb. 5). Hände und Füße waren auffallend lang, außerdem waren beiderseits die zweite und dritte Zehe miteinander verwachsen (Abb. 6).

Augenbefund:

Ausgesprochen antimongoloide Lidspalten, beide Lidspalten klafften weit, Lidschluß jedoch vollständig.

Die Augäpfel waren stark vorgetrieben bei breitem Nasenrücken, das linke Auge stand in extremer Divergenzstellung (Abb. 7), beide Augen machten unregelmäßige nystagmusartige Bewegungen.

Die Bindehaut war reizfrei. Brechende Medien klar.

Die Pupillen waren mittelweit und reagierten träge auf Lichteinfall.

Am Augenhintergrund waren die Papillen porzellanweiß verfärbt, jedoch keine Stauungszeichen.

Gesichtsfeldprüfung nicht möglich.

Der Schäeldurchmesser betrug mentooccipital 23 cm, biparietal 15 cm, der Schädelumfang wurde mit 50 cm gemessen.

Die stereoskopischen Röntgenaufnahmen des Schädels in zwei Ebenen ergaben einen ausgesprochenen "Wolkenschädel".

In der Chirurgischen Klinik wurde zuerst am 12. 7. 1951 eine Resektion der Kranznaht vorgenommen, die gut vertragen wurde. In der zweiten Sitzung am 16. 1. 1952 wurde beiderseits das Orbitaldach abgetragen und das Foramen optici eröffnet.

1953 ergab sich die Notwendigkeit für eine Unterbringung in einer Blindenschule (Landesblindenanstalt München).



Abb. 1



Abb. 2

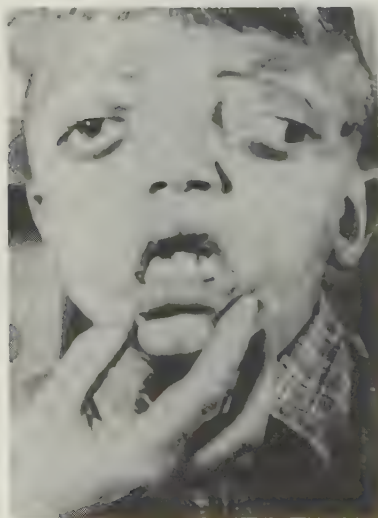


Abb. 3



Abb. 4

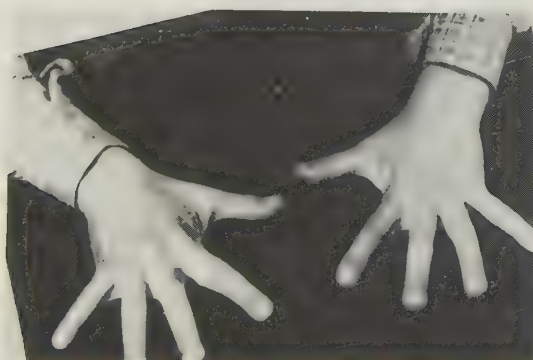


Abb. 5

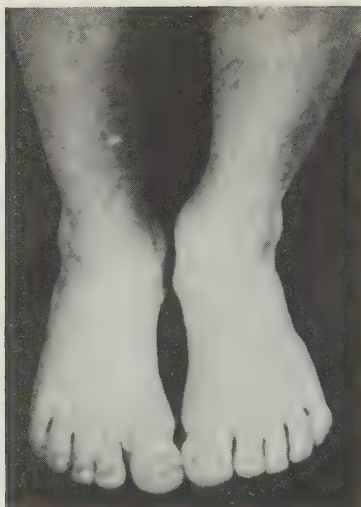


Abb. 6



Abb. 7

II.: K.E., geb. 1. 12. 1960, Krankenblatt Nr. 67/4180

Ambulante Untersuchung am 2. 8. 1967.

Der Vater, Dipl.-Ing. K.K., und die Schwester S.K.,
geb. 4. 1. 1962, zeigten die gleichen Veränderungen.

Das Kind hatte schon bei der Geburt etwas vorstehende
Augen und eine etwas eigenartige Kopfform mit buckliger
Vorwölbung im Stirnbereich.

Der Unterkiefer stand etwas vor, der Oberkiefer zeigte
Hypoplasie bei hohem Gaumen.

Der Patient hatte antimongoloide Lidspalten.

Die Augen standen weit auseinander mit etwas breitem
Nasenrücken, das rechte Auge stand in Divergensstellung
von etwa 16° .

Mit dem Exophthalmometer nach Hertel wurde rechts ein
Exophthalmus von 25 mm, links von 26 mm bei Basis 99
gemessen.

Die vorderen und mittleren Augenabschnitte waren regelrecht.
Am Augenhintergrund war die rechte Papille hyperämisch und
gering gestaut.

VR 6/36

VL 6/ 6, Gl.b.n.

Die Gesichtsfeldaußengrenzen wurden beiderseits besonders
temporal eingeengt angegeben, der blinde Fleck war be-
sonders rechts vergrößert.

Die Gliedmaßen ergaben keinen krankhaften Befund.

Die Röntgenaufnahme des Schädels ergab "Wabenbildung" und Unterentwicklung des Oberkiefers.

III.: K.S., geb. 1. 6. 1962, Krankenblatt Nr. 67/4181

Ambulante Untersuchung am 2. 8. 1967.

Vorgeschichte: Gleich wie bei Bruder E.

Mit etwa einem Jahr begannen die Augen hervorzutreten, es bildeten sich Höcker über der Stirn, der Unterkiefer stand vor.

Es bestand eine Divergenzstellung des linken Auges von etwa 8° mit geringer Höhenablenkung. Vortreibung der Augäpfel (mit dem Exophthalmometer nach Hertel rechts 22 mm, links 23 mm bei Basis 97).

Die vorderen und mittleren Augenabschnitte waren regelrecht. Am Augenhintergrund war die rechte Papille etwas hyperämisch, links atrophisch.

Die Gesichtsfeldaußengrenzen wurden besonders temporal eingeengt angegeben, beiderseits vergrößerter blinder Fleck.

VR 6/6

VL 6/60, Gl.b.n.

Die Gliedmaßen ergaben keinen krankhaften Befund.

Die Röntgenaufnahme des Schädels ergab "Wabenbildung" und Unterentwicklung des Oberkiefers.

IV.: U.F., geb. 21. 4. 1954, Krankenblatt Nr. 70/6359

Das Kind wurde am 9. 9. 1970 ambulant vorgestellt.

Krankenblätter von der stationären Behandlung 1954 mit Schieloperation und Operation wegen grünem Star waren nicht mehr auffindbar.

Die jetzige Untersuchung erfolgte anlässlich der regelmäßigen Druckkontrollen.

Es bestand erheblicher Exophthalmus (mit dem Exophthalmometer nach Hertel beiderseits 25 mm bei Basis 115).

Am Augenhintergrund war die rechte Papille unscharf begrenzt und abgeblaßt. Die Gefäße waren enger als normal. Am linken Augenhintergrund fand sich ebenfalls eine unscharf begrenzte - und noch mehr als rechts - abgeblaßte Papille.

Der Augeninnendruck fand sich links mit 22 mmHg (applanatorisch) an der oberen Grenze der Norm.

Bei einer späteren Kontrolle 1972 betrugen die Werte beiderseits 20 mmHg (applanatorisch) bei gutem Sehvermögen beiderseits (5/6).

Allgemein zeigte der obere Gesichtsschädel typische Wachstumshemmungen, wovon der Unterkiefer nicht betroffen war.

Die Gesichtsentstellung wurde besonders durch den Exophthalmus, den verbreiterten Augenabstand mit Divergenzstellung und die antimongoloiden Lidspalten verschlimmert. Die Nase war hakenförmig gekrümmt, ähnlich einem Papageien-schnabel.

Der Oberkieferkörper war ausgesprochen verkrümmt, was einen offenen Biß und Stellungsanomalie der Zähne des Oberkiefers verursachte.

3. DISKUSSION DER ERHOEBENEN BEFUNDE UND VERGLEICH MIT DER LITERATUR

Die beigegefügte Tabelle (Tab. 1) der wichtigsten Symptome bei cranio-mandibulo-facialen Dysplasien (Prof. Dr. A. Fleischer - Peters) kann den Überblick und das Verständnis sehr erleichtern.

3.1 Crouzon - Syndrom: (Dysostosis-cranio-facialis)

Das Syndrom wurde erstmalig 1912 durch den französischen Arzt Crouzon beschrieben.

Als Leitsymptom findet sich Schädelanomalie als Folge prä-maturer Synostosen der Nähte, besonders der Kranz- und Lambdanaht mit medianer Knochenleiste, die sich bis zur Nase fortsetzen kann, außerdem Turmschädel und Buckelbildung im Bereich der großen Fontanelle.

Die Nase ist hakenförmig gekrümmt (Adler- oder Papageienschnabelnase).

Das übermäßige Breitenwachstum des Schädels führt zu einem ausgeprägten Hypertelorismus.

Das Röntgenbild zeigt "Wabenschädel" und Hypoplasie der vorderen Schädelbasis.

Der ausgeprägte Exophthalmus ist durch Hypoplasie und Verstellung der Orbitae bedingt und kann durch Schädigung der Nervi optici zu Erblindung führen (Sehnervenatrophie).

Die veränderten Orbitaverhältnisse führen zum Strabismus divergens, auch Nystagmus und antimongoloide Lidspalten werden beobachtet.

Innenohrschwerhörigkeit kann festgestellt werden, auch Schwachsinn ist möglich.

Schwere Kopfschmerzzustände, epileptische Anfälle und Erbrechen werden geklagt.

Der Oberkiefer ist unterentwickelt mit dadurch vorstehendem Unterkiefer und fehlstehenden Zähnen.

Die Symptome zeigen Progredienz durch Zunahme des Innenschädeldruckes.

3.2 Pseudo-Crouzon-Syndrom: (Dysostosis cranialis mit Wolkenschädel)

Von Franceschetti wurde 1953 ein Syndrom beschrieben, das eine Mittelstellung zwischen Crouzon-Syndrom und Dyscephalie-Syndrom darstellt, es handelt sich dabei um Dysostosis-cranialis mit Wolkenschädel und Hirnschädelveränderungen, die mit denen des Crouzon-Syndroms identisch sind. Hinzu kommen können - was in diesem Zusammenhang von Interesse ist - Klinodaktylie, hoher Gaumen und kleine tiefansetzende Ohrmuscheln.

Zur Differentialdiagnose steht noch das Apert-Syndrom (ein französischer Pädiater), das erstmals 1894 von Wheaton erwähnt wurde.

Es handelt sich um einen seltenen Mißbildungskomplex von Akrocephalie und Syndaktylie aus dem Formenkreis der cranio-mandibulo-facialen Dysplasie. Kennzeichnend sind Dysostose des Schädels, prämatüre Nahtsynostose der Kranznaht, Pfeilnaht oder aller Nähte. Ferner finden sich Dysmorphien des Gesichtsschädels, antimongoloide Lidspalten, Hypertelorismus bei breiter Nasenwurzel und flacher Orbita mit Exophthalmus und Opticus-Atrophie. Charakteristisch sind häutige oder ossäre Syndaktylie bis zur Löffelhand, gewöhnlich beiderseits, Polydaktylie selten. Die Syndaktylie ist auch an den Zehen zu beobachten. Zu erwähnen sind Wirbelsäulenmißbildungen und hoher Gaumen.

3.3 Greig - Syndrom: (familiärer Hypertelorismus)

Außerdem ist in diesem Zusammenhang noch das Greig-Syndrom anzuführen, das 1924 beschrieben wurde.

Das Leitsymptom ist der Hypertelorismus mit verbreitertem Nasenrücken, Mikrocephalie, Minderwuchs, Klumpfußbildung und bisweilen Klinodaktylie sowie Kiefermißbildungen und Zahnstellungsanomalien.

Es bestehen also enge Beziehungen zwischen Crouzon-Syndrom und den anderen erwähnten Dysmorphie-Syndromen.

3.4 Waardenburg-Syndrom (II):

Bei einem unserer Patienten (U.F., Krankenblatt Nr. 70/6359) handelt es sich um Kombination des Crouzon-Syndroms mit dem Apert-Syndrom aus dem Formenkreis der Dysmorphien der cranio-mandibulo-facialen Dysmorphie-Syndrome. Es gehören dazu: doppelseitige Hydrophthalmie, Hypoplasie der Mandibula und des Kinnes mit Stellungsanomalien der Zähne, Hypertelorismus, Turmschädel, Papageienschnabelnase, oft Mißbildungen der Ohren, Anomalie der Schlüsselbeine, angeborene Herzfehler (verschiedener Art), Anomalie der Genitalbildung, Kontraktur des Ellenbogen - Kniegelenkes sowie Syndaktylie an allen Extremitäten.

Als Ursache sind erbliche oder embryopathische Störungen mit Schädigung des Kopf- und Rumpfororganisators anzusehen.

1. Die wichtigsten Syndrome des Kiefer-Gesichtsbereiches bei cranio-mandibulo-facialen Dysplasien

Syndrom und Befunde	Schädel und Gesicht	Kieferbereich			Zunge	Augen	Nase	Ohren
		OK	UK	Zähne				
1. <u>Acrochordal- dysplasie</u>	Turmschädel	hoher Gaumen, evtl. Spalte				Hypertelo- rismus, Exoph- thalmus	Spalt- nase	
2. <u>Acrochordal- dysplasie</u> cranio-facialis	Turmschädel, fontanelle- buckel, RS.: Wolken- schädel	Hypo- plasie	pseudo- progenie	Fehl- stel- lungen		Hypertelo- rismus, Exoph- thalmus, Opticus- atrophie	Papa- geien- schna- bel- nase	Schwer- hörig- keit
3. <u>Pseudo- acrochordal- dysplasie</u> cranio-facialis mit olkenschädel	Turmschädel, RS.: Wolken- schädel	evtl. hoher Gaumen	Hypo- plasie			evtl. Opticus- atrophie		
4. <u>Maxillo- faciales</u> dysplasie	Jochbein- hypoplasie, Mektostomie, "Vogel- Gesicht"	hoher Gaumen	Hypo- plasie, Mikro- genie	Fehl- stel- lungen		anti- mongolo- ide Lid- achsen, Abknik- kung des Unter- lides		Mißbil- dungen d. Ohr- muschel, Schwerhö- rigkeit o. Taubheit, Ohrfisteln, Ohranhänge
5. <u>Maxillo- faciales</u> dysplasie maxillofacialis (Peters u. Hovels)	Jochbein- hypoplasie	Hypo- plasie	Pro- genie	Fehl- stel- lungen		anti- mongolo- ide Lid- achsen		

<u>MERILLO- MACILLARIO. Dystostosis merillo- nasalis (BINDER)</u>	R6.: Aplasie o. Hypoplasie d. Spina na- salis ante- rior	Zwischen- kiefer- hypo- plasie	Pseudo- progenie	Fehl- stel- lungen		abge- plattet, kurzer- breiter Nasen- steg- einge- zogenes Subna- sale
<u>GOLDENIER'S. Dysplasia oculo-auri- cularis</u>	halbseitige Gesichtshypo- plasie, Makro- tonie bzw. quere Kanten- spalte		Hypopla- sie, teilwei- se Apla- sie	Unter- zahl, Fehl- stel- lungen	evtl. halb- seitige Hypo- plasie	Mißbildung d. Ohr- muschel, Ohrfisteln, Ohranhänge
<u>MACILLARIO- MACILLARIO. RANIER'S. Acrostosis mandibularis</u>			Hypopla- sie bes. d. Ramus massen- gens Aplasie d. Kiefer- gelenkes	Fehl- stel- lungen	antimon- goloide Lid- achsen	Mißbildung der Ohr- muschel
<u>ULANICH- ZAKHAROV. JOHN'S. Dysopthalie mit Cataracta con- genita u. Hypo- phoria</u>	dreiecksför- mige Defor- mität, Mikrostomie, "Vogel- gesicht"		Mikro- genie	Fehl- stel- lungen	evtl. Mi- kroph- thalmus, Exoph- thalmus, Linsen- trübung	

Syndrom und Bezeichnung	Schädel und Gesicht	OK	Kieferbereich UK	Zähne	Zunge	Augen	Nase	Ohren
<u>ULLRICH-FEICH- TIGER'S</u> Dysranio- pygo-phalangie	starrer, mas- kenhafter Blick, enge Lidspalten, Makrostomie	doppel- seitige K.-G.- Spalte	Mikro- genie	Fehl- stel-		Mikroph- thalmus,		mißbildung d. Ohr- muschel, "Katzen- ohren", Taubheit
<u>FREEMAN- SHELDON'S</u> Cranio-carpo- tarsal Dystro- phie	Hypoplasie d. Gesichtsschä- dels, Mikros- tomie	hoher Gaumen				Hyperte- lorismus, Strabis- mus	auf- fallend Klein	
<u>SCHEUTHAUER- MARIE-SAINTON'S</u> Dysostosis cleido cranialis	Offenbleiben d. Fonta- nellen, Hypo- plasie d. Gesichts- schädels	Hypo- plasie	Pseudo- progenie	Reten- tion d. bleiben den Zähne, über- zahl, Verla- ger, Formano- malien, Fehl- stel- lungen				

<u>PAPILLON- LEAGE- PSAUME'S.</u> Oro-digito- faziale Dysos- tose	Verkürzung der Ober- lippenmitte, mediane pseudo- spalte	atypi- sche Gaumen- spalte- über- zählige Frenula, Einkerb- bung	Hypo- plasie, überzäh- lige Frenula, Einkerb- bung	Unter- u.Über- zahl, Form- anoma- lien, Fehl- stel- lungen	mult. Ein- kerbg., Lappen- bildg.	Hyper- teloris- mus	Hypopla- sie der Nasen- flügel, enge Nasen- öffnung
--	---	--	--	--	---	---------------------------	---

ROBIN'S.
kongenitale
Mikrognathie
mit Gloss-
optose

evtl.
mediale
Gaumen-
spalte

hoch-
gradige
Hypo-
plasie,
evtl.
Symphy-
senspal-
te

Gloss-
optosis,
Mikro-
glossie,
Pseudo-
zungen-
spalte

3.5 Genetik

Bei den beschriebenen Mißbildungen handelt es sich in erster Linie um Erbkrankheiten, mit denen (neben der Erbllichkeit normaler menschlicher Eigenschaften und Fähigkeiten) man sich besonders in den letzten 20 Jahren intensiv beschäftigt hat, so daß "Humangenetik" zu einer wichtigen ärztlichen Hilfswissenschaft geworden ist. Familienforschung, Chromosomenuntersuchung und andere Testmethoden ergeben heute begründete Vorhersagen für Gesundheit oder Krankheit gewünschter Kinder.

In Verbindung mit der Diagnostik aus dem im 4. Monat bei der Amniozentese gewonnenen Fruchtwasser sind praktisch sichere Aussagen über den Chromosomenbefund beim Embryo durch Zellanalyse zu machen.

Damit wird die Frage gestellt, ob Kinder mit einer schweren Erbkrankheit geboren werden sollen, die sie wiederum weitergeben können und die Anzahl der Erbkrankheiten vermehren. Da das Steuerungssystem der Erbinformation noch unbekannt ist, sind Versuche mit der Übertragung des genannten Materials durch Viren noch ohne Erfolg geblieben.

Bei den beobachteten Patienten handelt es sich genetisch um eine Schädigung der Terminationsphase bzw. des Kopforgans (A. Fleischer - Peters) Ende der 6. und Beginn der 7. Woche der Keimentwicklung. Beim Crouzon-Syndrom sind auch zeitlich spätere dysharmonische Vorgänge in der Kieferentwicklung denkbar (Degenhardt).

Crouzon selbst veröffentlichte im Jahre 1929 die Befunde einer Familie mit variabler Ausprägung des Syndroms in zwei aufeinanderfolgenden Generationen mit Untersuchungsergebnissen einer Mutter mit 4 Kindern, die bei der Geburt des ersten Kindes 24 Jahre alt war.

Bei der Mutter fanden sich Exophthalmus (rechts mehr als links), Implantationsanomalien der Oberkieferzähne, gebogene Nase und Progenie des Unterkiefers. Das Röntgenbild zeigte

dichte Strukturen der Schädelkalotte, frontal und occipital, frontoparietale Aufhellungen und sinöse Knochenstrukturen tempoparietal.

Beim 6-jährigen Sohn war das Cranium cerebrale groß.

Bei der 5-jährigen Tochter war ein Krankheitsbefund nicht zu erheben.

Der 4-jährige Sohn zeigte dagegen charakteristische Symptome eines Crouzon-Syndroms.

Schließlich war bei der 3-jährigen Tochter das Cranium cerebrale vorgewölbt.

6. ZUSAMMENFASSUNG

Es wurden vier Patienten vorgestellt mit morphologischen Veränderungen des Gesichtsschädels, die dem Crouzon-Syndrom zuzuordnen sind.

Bei dem Pat. F.W. (Krankenblatt Nr. 51/958) ist die Hypoplasie des Oberkiefers die wesentliche Abweichung, bei der es sich um eine erhebliche Dysostose als Störung im Bereich des Kopfororganisators etwa um die 7. Woche der Keimentwicklung handelt.

Darüber hinaus konnte man bei ihm Syndaktylie und Wirbelsäulenmißbildungen feststellen, die dem Apert-Syndrom zuzuordnen sind, so daß also die Mischform des Crouzon-Syndroms mit dem Apert-Syndrom vorliegt, außerdem ist noch auf den Hypertelorismus hinzuweisen, der das Leitsymptom bei dem Greig-Syndrom ist.

Bei den beiden nächsten Patienten (E. und S.K.) haben wir ein Geschwisterpaar vor uns, bei dessen Vater bereits die gleichen Veränderungen wie bei den Kindern vorhanden waren. Der Erbgang ist also in diesen Fällen offensichtlich. Der ungünstige Ausgang mit Opticusatrophie bei dem zweiten Kind könnte heute vermieden werden. Auch bei diesen Krankheitsfällen ist zusätzlich zum Crouzon-Syndrom auf den Hypertelorismus hinzuweisen, der ja - wie erwähnt - das Hauptsymptom des Greig-Syndroms ist.

Schließlich fand sich im vierten Fall (Pat. U.F. - Krankenblatt Nr. 70/6359) noch ein Hydrophthalmus mit Drucksteigerung, weswegen eine operative Behandlung notwendig war, wie das beim von Vaardenburg-Hydrophthalmie-Syndrom vorkommen kann.

7. L I T E R A T U R V E R Z E I C H N I S

1. CROUZON, O.:
Dysostose cranio-faciale héréditaire.
Bull. Soc. méd.hóp. (Paris) 33, 545, 1912.
2. DEGENHARDT, K.H.:
Zur Systematik cranio-facialer Dyscephalien-
Syndrome: Apert, Greig, Crouzon.
Med. Bild 1, 1958, 74.
3. DEGENHARDT, K.H.:
Mißbildungen des Kopfes und der Wirbelsäule.
Humangenetik Bd. II, S. 568, 1964
Georg Thieme Verlag, Stuttgart.
4. EBEL, D.:
Normales und pathologisches Wachstum des kind-
lichen Schädels im Röntgenbild.
Radiologie 2 (1962) 30.
5. EBEL, D.:
Die Entwicklung des Gesichtsschädels und ihre
Störungen.
Fortschr. Kiefer- und Gesichtsch. 4 (1958) 13.
6. FLEISCHER-PETERS, A.:
Die häufigsten kranio-mandibulo-fazialen Miß-
bildungen.
Deutscher Zahnärztekalendar 1971, S. 87
Carl Hanser Verlag, München.

7. FLEISCHER-PETERS, A.:

Morphol. Veränderungen des Gesichtsschädels bei
Crouzon-Syndrom.
Fortschritte der Kieferorthopädie Bd. 32, Heft 3/4,
1971.

8. HAUSSER, E.:

Die Beziehungen des Gesichtsschädels zum Hirnschädel.
Die Fernröntgenaufnahme, S. 119
Johann Ambrosius Barth, Leipzig 1956.

9. KASPERSKA, J., SOBOTKAWSKI, K.:

Möglichkeiten zur Verbesserung der Kaufunktion und
des Gesichtsausdrucks beim Crouzon-Apert-Syndrom.
Dtsch. Stomat. 12 (1962) 636.

10. KORKHAUS, G.:

Entwicklungsstörungen des Oberkiefers und des
Mittelgesichts.
Fortschr. Kieferorthop., 18, 23, 1957.

11. MANNS, K.-J., und BOPP, K.Ph.:

Dysostosis craniofac. Crouzon mit digitaler
Anomalie.
Med.Klin. 60 (1935) 1899.

12. SCHELLONG, G., und PFEIFFER, R.A.:

Mißbildungen im Kopfbereich aus der Sicht des
Kinderarztes.
Dtsch. Zahnärztebl. 17 (1963) 231.

13. SCHÖNENBERG, H.:

Schädeldysostosen.

Ärztl. Wochenschrift 13, 909, 1958.

14. STELLMACH, R.:

Die Therapie der angeborenen und erworbenen
Wachstumsstörungen des Kiefers.

Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde im Kindesalter
Verlag "Die Quintessenz", Berlin 1967, S. 444.

15. TESSIER, P.:

C.R. Der Congr. int. Neuro-Génétique et
Neuro-Ophth.

Karger-Verlag, Basel / New York, 1958, S. 322.

16. WEYERS, H.:

Dysostosis mandibula-facialis, ein erbliches
Syndrom kongenitaler Dystrophie.

Dtsch. Zahn-, Mund- und Kieferheilk. 13, 277 (1950).

Lebenslauf

Am 22. Dezember 1938 wurde ich als Tochter des Arztes Dr.med. Julius Bach und seiner Ehefrau Dr.med. Anna Bach, geborene Berger, in Krakau geboren.

Meine Kindheit verbrachte ich in Breslau, wo ich 1946 in die dortige Grundschule eintrat.

In Breslau machte ich im Juni 1956 das Abitur.

Im Wintersemester 1956/57 begann ich mein Medizinstudium an der Medizinischen Akademie in Breslau.

Ich verbrachte meine gesamte Studienzeit in Breslau.

Am 3. Dezember 1962 bestand ich hier mein medizinisches Staatsexamen und am 3. November 1965 mein zahnärztliches Staatsexamen.

In der Zeit von Januar 1963 bis April 1968 arbeitete ich in der Augenabteilung des Städtischen Krankenhauses zu Breslau, wo ich im Jahre 1968, nach einer Prüfung, als Fachärztin für Augenkrankheiten anerkannt wurde.

Nach der Heirat im Jahre 1968 verlegte ich meinen Wohnsitz nach Wiesbaden.

Von 1969 bis 1972 arbeitete ich als Augenärztin im Kreiskrankenhaus zu Bad Hersfeld.

Meine deutsche Facharztanerkennung als Augenärztin erhielt ich am 22. Oktober 1970.

Die Approbation als Ärztin wurde mir am 26. Mai 1971 vom Hessischen Sozialminister erteilt. Bis dahin hatte ich eine vorläufige Erlaubnis zur Ausübung des ärztlichen Berufes.

Seit Oktober 1972 bin ich als niedergelassene Augenärztin in eigener Praxis in Darmstadt tätig.

Nun beabsichtige ich an der Universität Erlangen-Nürnberg meine medizinische Doktorprüfung abzulegen.

Offsetdruck-Fotodruck

J. Hogl, 8520 Erlangen, Hauptstr. 109 (Nähe Martin-Luther-Platz) Tel. 22990